

論文番号 182

担当

札幌医科大学 医学部 薬理学講座

題名(原題/訳)

Point mutations in mitochondrial DNA of patients with alcoholic cardiomyopathy.

アルコール性心筋症患者ミトコンドリアの遺伝子1点突然変異

執筆者

Teragaki M, Takeuchi K, Toda I, Yoshiyama M, Akioka K, Tanaka M, Yoshikawa J.

掲載誌(番号又は発行年月日)

Heart Vessels 15(4):172-175 (2000)

キーワード

アルコール性心筋症、遺伝子変異、ミトコンドリア

要旨

アルコール性心筋症(ACM)の病理についてはよく解っていない。しかし、近年の報告ではミトコンドリア DNA(mtDNA)の突然変異がミトコンドリア脳筋症や心筋症に関連していることが示されている。我々の目的は mtDNA の 1 点突然変異を解析し、ACM の病原論について検討することである。我々は鬱血性心不全を有している 10 人の男性常習的飲酒者から心臓生検試料を得た。これらの試料から 2 段階 polymerase chain reaction(PCR)法を用いて総 mtDNA を増幅し、自動化蛍光標識直接シーケンスで PCR 産物を解析した。解析した遺伝子塩基配列は対照被験者のものと比較した。ACM 患者から得られた mtDNA は複数の 1 点突然変異を含んでいた。特に、10 人の患者中 4 人は、これまでに他のいくつかのミトコンドリア性疾患で発見されている 5 カ所の突然変異を有していた。対照被験者ではこれらの 1 点突然変異は見いだされなかった。これらの結果は ACM の病因には mtDNA の異常が関与していることを示唆するものである。